سرشناسه	دده‌خانی، سمایه ۱۳۶۲-
عنوان و نام پدیدآور	مجموعه پرسش‌ها و پاسخ‌های بورد فوق تخصص بیماری‌های غدد و متابولیسم کودکان کتاب جامع آمادگی آزمون‌بورد فوق تخصص ۱۴۰۴ گرداوری و پاسخدهی: دکتر سمایه دده‌خانی زیر نظر دکتر مهدی
مشخصات نشر	تهران: کاردیا، ۱۴۰۳.
مشخصات ظاهری	۱۵۸ص.: مصور(رنگی)، جدول، نمودار(رنگی).
شابک	۵۲۰۰۰۰۰ ریال: 978-622-404-084-8
وضعیت فهرست نویسی	فیپا
یادداشت	کتاب حاضر ترجمه و تلخیص بخش‌هایی از کتاب های "Nelson textbook of pediatrics,21st. ed,2020 ISPAD 2022. Inborn Metabolic Diseases (Saudubray) 2022. Williams Textbook of Endocrinology 2020, Uptodate 2022 است
عنوان دیگر	اصول طب کودکان.
موضوع	پزشکی کودکان -- هورمون‌شناسی Pediatric endocrinology پزشکی کودکان Pediatrics پزشکی کودکان -- هورمون‌شناسی -- آزمون‌ها و تمرین‌ها Pediatric endocrinology -- Examinations, questions, etc. پزشکی کودکان -- آزمون‌ها و تمرین‌ها Pediatrics -- Examinations, questions, etc.
شناسه افزوده	کلیگمن، رابرت، ۱۹۵۵ - م.
شناسه افزوده	Kliegman, Robert
شناسه افزوده	نلسون، والدو امرسون، ۱۸۹۸-۱۹۹۷م . اصول طب کودکان
رده بندی کنگره	RJ۴۱۸
رده بندی دیویی	۹۲۴/۶۱۸
شماره کتابشناسی ملی	۹۱۷۷۳۰۴
اطلاعات رکورد کتابشناسی	فیپا

مجموعه پرسش‌ها و پاسخ‌های بورد فوق تخصص بیماری‌های غدد و متابولیسم کودکان
کتاب جامع آمادگی آزمون بو.رد فوق تخصص ۱۴۰۴ گرداوری و پاسخدهی: دکتر سمایه دده‌خانی زیر نظر دکتر مهدی وفادار.
ناشر: انتشارات کاردیا
صفحه آرا: رزیدنت یار- منیره امیری مقدم
طراح و گرافیست: رزیدنت یار

چاپ و لیتوگرافی: رزیدنت یار
نوبت چاپ: اول ۱۴۰۳
تیراژ: ۲۰ جلد
شابک: ۸-۰۸۴-۴۰۴-۶۲۲-۹۷۸
بهاء: ۵۲۰,۰۰۰ تومان

آدرس: تهران میدان انقلاب ـ کارگرجنوبی ـ خیابان روانمهر ـ بن بست دولتشاهی پلاک ۱ واحد ۱۸

شماره تماس: ۶۶۴۱۹۵۲۰ - ۰۲۱، ۸۸۹۴۵۲۰۸ - ۰۲۱، ۸۸۹۴۵۲۱۶ - ۰۲۱، شماره تماس ویژه: ۹۱۰۹۵۹۶۷- ۰۲۱

www.residenttyar.com

هر گونه کپی‌برداری از این اثر پیگرد قانونی دارد.

مجموعه پرسش‌ها و پاسخ‌های بورد فوق تخصص بیماری‌های غدد و متابولیسم کودکان

کتاب جامع آمادگی آزمون‌بورد فوق تخصص ۱۴۰۴

Williams Textbook of Endocrinology 2020
Inborn Metabolic Diseases (Saudubray) 2022
ISPAD 2022
Nelson Textbook of pediatrics 2020
Uptodate 2022

گردآوری و پاسخدهی

دکتر سمایه دده‌خانی

فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان

زیر نظر

دکتر مهدی وفادار

فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان

استادیار دانشگاه علوم پزشکی ایران

سخن ناشر

سپاس و ستایش شایستهٔ پروردگاری که کرامتش نامحدود و رحمتش بی‌پایان است. اوست که بشر را دانش بیاموخت و با قلم آشنا کرد. به انسان رخصت آن داد که علم را به خدمت گیرد و با قلم خود و رسم خطوط گویا آن را به دیگران نیز بیاموزد.

خدایا از شاکران درگاهت و حقیقت‌جویان راهت قرارم ده و یاری‌ام کن تا در آموختن نلغزم و آن‌چه را آموختم، به شایستگی عرضه کنم.

رزیدنت‌یار، حامی و پیشرو در نظام کمک آموزشی پزشکی کشور به سبک نوین و مطابق با آخرین پیشرفت‌های آموزشی در حیطه پزشکی با کادری مجرب و آشنا طی ۱۷ سال گذشته از منظر متخصصین همواره بهترین محصولات را ارائه و در دسترس مخاطبین خود قرار داده است.

اثر پیش رو با توجه به محتوی بسیار غنی در مباحث رشته کودکان فوق تخصصی غدد درون ریز و متابولیسم اطفال گردآوری شده و با استفاده از مفهومی نمودن مباحث و روان‌سازی توسط مؤلف محترم از منابع و رفرنس بوده و در روال گذر از گروه کنترل کیفیت رزیدنت‌یار با جمعی از اساتید رتبه A را به خود اختصاص داده است، امید است با مطالعه تمام مباحث پیش رو با یاری خداوند متعال پیروز و پایدار باشید.

مدیرمسئول انتشارات

مرجان پورندیم

مقدمه مؤلف

با استعانت از خداوند متعال و راهنمایی‌های ارزشمند استاد ارجمندم جناب آقای دکتر مهدی وفادار پاسخ تشریحی و مبسوط سوالات آزمون دانشنامه سال ۱۴۰۲ در قالب کتاب حاضر به منظور استفاده همکاران عزیز تدوین شد.

امید است دستیاران فوق تخصصی غدد بهره لازم را از این کتاب ببرند.

در پایان از انتشارات رزیدنت‌یار به ویژه خانم شهدادی بابت مساعدت و همکاری عالی جهت تدوین این کتاب صمیمانه قدردانی می‌کنم.

دکتر سمایه دده خانی

فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان

تقدیم به

استاد بزرگوارم دکتر حسن اتوکش

و

تمامی اساتید عزیز و فرهیخته‌ی بیمارستان حضرت علی اصغر (دانشگاه ایران) و همکاران عزیز دستیار که با فراهم ساختن محیطی آرام، دوستانه و علمی این دو سال عمر را برایم تبدیل به خاطره‌ای زیبا و فراموش ناشدنی کردند....

دکتر سمیه دده خانی

فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان

فهرست مطالب

سوالات آزمون بورد فوق تخصصی غدد ۱۴۰۲ ..... ۱۳

سوالات آزمون بورد فوق تخصصی غدد ۱۴۰۲

۱- دختر ۱۷ ساله‌ای به علت پلی اوری و پلی دیپسی تحت بررسی است. آزمایشات به شرح زیر است:

Serum sodium: 131 mEq/L, Plasma osmolality: 270 mosmol/kg, Plasma glucose: 89 mg/dl, 24 hour urine volume: 3500 cc, Urine osmolality: 100 mosmol/kg

با تست محرومیت از آب در عرض ۴ ساعت سدیم به ۱۴۱ mEq/L و سپس به ۱۴۵ mEq/L رسید و اسمولالیته ادرار به ۷۰۰ mosmol/kg رسید. کدام یک از درمان‌های زیر برای وی مؤثرتر است؟

الف) آمیلوراید

ب) ایندومتاسین

ج) دسموپرسین

د) سایکوتراپی

پاسخ: گزینه د

- پلی یوری به طور کلی به عنوان برون ده ادراری بیش از ۳ لیتر در روز در بزرگسالان و ۲ لیتر به ازای متر مربع سطحِ بدن در کودکان تعریف می‌شود و باید از شکایات شایع‌تر مثل فرکوئنسی یا ناکچوری که ممکن است با افزایش حجم ادرار همراه نباشند، افتراق داده شود.
- علت پلی اوری اغلب از شرح حال(مثل سن شروع و حضور علل مختلف منتج به دیابت بی مزه...) و به ندرت با توجه به غلظت سدیم پلاسما قابل حدس میباشد و سپس تست‌های اختصاصی جهت تشخیص انجام می‌شود.در برخی از بیماران، علت پلی یوری با شرح حال و آزمایش‌های اولیه آزمایشگاهی مشخص می‌شود و اغلب نیاز به ارزیابی بیشتر را غیر ضروری می‌سازد.زمانی که علت مشخص نیست،اندازه گیری غلظت سدیم پلاسما و اسمولالیته ادرار ممکن است در افتراق بین برخی اختلالات مفید باشد:
- سطح کاهش یافته سدیم پلاسما در صورت همراهی با اسمولالیته پایین ادرار (مثال کمتر از نصف اسمولالیته پلاسما) نشان دهنده water overload به دلیل پلی دیپسی اولیه است.
- غلظت بالای سدیم پلاسما به احتمال دیورز اسموتیک یا اختلال وازوپرسین آرژنین (دیابت بی مزه) به خصوص اگر اسمولالیته ادرار کمتر از اسمولالیته پلاسما باشد، اشاره دارد.

- سطح نرمال سدیم پلاسما در تشخیص مفید نیست، اما اگر با اسمولالیته ادرار بیش از ۶۰۰ mosmol/kg در بیمار مبتلا به پلی یوری همراه باشد، اختلال وازوپرسین آرژنین(دیابت بی مزه) رد می‌شود و نشان می‌دهد که علت پلی یوری یک دیورز اسموتیک میباشد.
- در بیماران مشکوک به پلی اوری، حجم ادرار ۲۴ ساعته باید ارزیابی شود تا وجود پلی یوری تایید شود. اسمولالیته ادرار، سدیم، پتاسیم، کلر، کراتینین، نیتروژن اوره و گلوکز باید در این نمونه ۲۴ ساعته‌اندازه گیری شود،همچنین الکترولیت‌های پلاسما همراه با گلوکز و کراتینین و نیتروژن اوره (BUN) نیز باید چک شود.اندازه گیری دفع کراتینین ادرار می‌تواند به تعیین کامل بودن جمع آوری کمک کند.
- غلظت کم سدیم پلاسما در یک بیمار پلی یوریک تقریباً همیشه نشان دهنده overload مایع به دلیل پلی دیپسی اولیه است. چنین بیمارانی اسمولالیته ادرار پایینی خواهند داشت (به عنوان مثال، کمتر از نصف اسمولالیته پلاسما).

• پلی دیپسی اولیه

پلی دیپسی اولیه (که گاهی اوقات پلی دیپسی سایکوژنیک نیز نامیده می‌شود) با افزایش اولیه در مصرف آب مشخص می‌شود. این اختلال اغلب در زنان میانسال و در مبتلایان به اختلالات سایکولوژیک، از جمله افرادی که فنوتیازین مصرف می‌کنند، دیده می‌شود که می‌تواند منجر به احساس خشکی دهان شود. پلی دیپسی اولیه همچنین می‌تواند توسط ضایعات هیپوتالاموس که مستقیماً بر مرکز تشنگی تأثیر می‌گذارند القا شود، مانند بیماری‌های انفیلتراتیوی مثل سارکوئیدوز.

-در تست محرومیت از آب مبتلایان به پلی دیپسی اولیه افزایش در اسمولالیته ادرار به بالای ۵۰۰ mosmo/kg همزمان با افزایش در اسمولالیته پلاسما خواهند داشت ولی به دسموپرسین پاسخ نمی‌دهد، زیرا ترشح‌اندوژن دسموپرسین دست نخورده است. حداکثر توانایی تغلیظ اغلب در این اختلال مختل می‌شود و در نتیجه حداکثر اسمولالیته ادرار ممکن است به ۵۰۰mosmol/kg تا ۶۰۰ برسد، در مقایسه با ۸۰۰ mosmol/kg یا بیشتر در افراد عادی.

به نظر می‌رسد این نقص اکتسابی به دلیل دو اثر پلی دیپسی و پلی یوری مزمن باشد یعنی کاهش گرادیان بینابینی مدولاری کلیه به دلیل wash out و کاهش ترشحADH .

(Up To Date2022) Evaluation of patients with polyuria

۲- کودک ۱۰ ساله با تروما در ICU بستری شده است. در سی تی اسکن به عمل آمده خونریزی ساب آراکنوئید مشهود است و تحت درمان فنی توئین به صورت پروفیلاکسی قرار دارد. سدیم سرم ۱۲۶ mmol/l و سدیم ادرار ۱۹۰ mmol/l می‌باشد. CVP کودک ۳ cmH_2O را نشان می‌دهد. تشخیص کدام است؟

(CVP: central venous pressure)

الف) Cerebral salt wasting

ب) SIADH

ج) مصرف فنی توئین

د) دریافت بیش از حد مایع

پاسخ: گزینه الف

- **خونریزی ساب آراکنوئید**

محدودیت مایعات ممکن است برای هیپوناترمی مرتبط با خونریزی ساب آراکنوئید (SAH) مناسب نباشد. بیماران مبتلا به SAH در معرض خطر اسپاسم و انفارکتوس مغزی هستند که بروز آن با کاهش فشار خون افزایش می‌یابد. به دلیل حضور علائم عصبی مرتبط با خونریزی مغزی، معمولاً تعیین نقش، در صورت وجود، هیپوناترمی در پاتوژنز علائم دشوار است.

هیپوناترمی در بیماران مبتلا به SAH معمولاً به دلیل SIADH است، اما اغلب به طور نامناسبی به عنوان هدر رفتن مغزی نمک (CSW) ، که بسیار کمتر رایج است نسبت داده می‌شود. این دو اختلال تظاهرات مشابهی دارند و تنها وجود شواهد واضحی از کاهش حجم (مانند افت فشار خون، کاهش تورگور پوستی و احتمالاً افزایش نسبت نیتروژن اوره خون به کراتینین سرم) همراه با سطحی از سدیم ادرار که پایین نیست، نشان می‌دهد که CSW ممکن است به جای SIADH وجود داشته باشد.

-محدودیت مایعات جزء استاندارد درمان در SIADH است، اما ممکن است اسپاسم عروقی مغزی را در بیماران مبتلا به SAHکه معمولاً با افزایش حجم درمان می‌شوند، افزایش دهد.

بنابراین، بیماران هیپوناترمیک مبتلا به SAH باید با سالین هیپرتونیک (۳ درصد) درمان شوند تا هم پرفیوژن مغزی حفظ شود و هم از عوارض ادم مغزی ناشی از هیپوناترمی جلوگیری شود. یک رژیم پیشنهادی انفوزیون سالین هیپرتونیک با سرعت اولیه ۲۰ میلی لیتر در ساعت است که دوز بعدی به‌اندازه گیری‌های سریال سدیم سرم در فواصل شش ساعته بستگی دارد .

UpToDate2022(Treatment of hyponatremia: Syndrome of inappropriate antidiuretic hormone secretion (SIADH) and reset osmostat)

۳- دختر ۱۵ ساله‌ای به علت تومور مغزی جراحی ترانس اسفنوئیدال شده است. ۳۶ ساعت بعد از عمل او احساس تشنگی می‌کند و در هر ساعت ۱۶۸ سی‌سی ادرار داشته است. وزن ۴۵ کیلوگرم و در ۲۴ ساعت گذشته ۴ لیتر آب مصرف کرده است. در معاینه هوشیار است. مخاط‌ها مرطوب و علائم کم آبی ندارد. فشار خون و نبض نیز طبیعی هستند. آزمایشات به شرح زیر است:

Serum sodium=136 mEq/l

Serum potassium=4 mEq/l

Blood urea nitrogen=15 mg/dl

Creatinine=0.72 mg/dl

Glucose=96 mg/dl

Calcium=9 mg/dl

Urine osmolality=400 mosmol/kg

علاوه بر مانیتورینگ مایع و سدیم و اسمولالیته پلاسما، کدام یک از اقدامات زیر در وی بیشتر لازم است؟

الف) یک دوز منفرد دسموپرسین زیرجلدی بزنیم.

ب) یک دوز منفرد دسموپرسین داخل بینی بدهیم.

ج) برای ۴۸ ساعت دسموپرسین زیرجلدی بدهیم.

د) هیچ‌گونه درمانی انجام ندهیم.

پاسخ: گزینه د

- بعد از جراحی ترنس اسفنوئیدال یا در صورت تروما به هیپوتالاموس یا هیپوفیز خلفی احتمال بروز CDI وجود دارد که بستگی به گستردگی آسیب دارد.

سطح پلاسمایی سدیم بالای ۱۴۵ mEq/L در ۵ روز اول بعد جراحی ارزش پروگنوستیک بالایی جهت بروز CDI دائمی دارد.

- **تظاهرات بالینی: CDI**

علائم بالینی در موارد درمان نشده CDI عبارتند از

- پلی یوری،پلی دیپسی به علت افزایش سدیم و اسمولالیته پلاسما و ناکچوری

- احتمال حضور علائم نورولوژیک به دلیل بیماری نورولوژیک زمینه‌ای وجود دارد

- میزان سدیم در بیماران درمان نشده در High Normal Range می‌باشد که منجر به تحریک مرکز تشنگی جهت جایگزینی urinary water loss می‌شود.

- هیپرناترمی متوسط تا شدید در بیماران CDI زمانی رخ می‌دهد که مرکز تشنگی آسیب دیده یا نمی‌تواند اعمال اثر کند،که معمولاً در بیمارانی رخ دهد که ضایعه CNS با هیپودیپسی یا آدیپسی دارند یا در بیماران جوان با اتوآنتی‌بادی علیه ارگان ساب فورنیکال (subfornical) و در شیرخواران یا کودکان کم سن که نمی‌توانند به طور مستقل به آب دسترسی داشته باشند و در بازه بعد جراحی در بیماران مبتلا به DI تشخیص داده نشده

- سه گزینه اصلی برای درمان پلی یوری در CDI وجود دارد:

-دسموپرسین که داروی ارجح در تمامی بیماران است

-داروهایی مثل کلرپروپامید،کاربامازپین،دیورتیک‌های تیازیدی وNSAIDها (که ندرتاً و تنها به دلیل خاصیت آنتی دیورتیک استفاده می‌شوند)

-رژیم غذایی mostly low Na-low pr (Low-Solute)

- پلی یوری به طور کلی به عنوان برون ده ادراری بیش از ۳ لیتر در روز در بزرگسالان و ۲ لیتر به ازای متر مربع سطح بدن در کودکان تعریف می‌شود و باید از شکایات شایع‌تر مثل فرکوئنسی یا ناکچوری که ممکن است با افزایش حجم ادرار همراه نباشند، افتراق داده شود.

- همچنین بیماران ممکن است به خاطر حجم زیاد سرمی که حین جراحی دریافت می‌کنند پس از جراحی پلی یوریک شوند.

با توجه به مجموع توضیحات فوق و اینکه بیمار پلی یوریک نمی‌باشد (حجم ادرار بیمار کمتر از۴ cc/Kg/hour می‌باشد) و سدیم بیمار در محدوده High Normal نمی‌باشد برای بیمار CDI مطرح نیست و سه گزینه اول که درمان CDI می‌باشند برای این بیمار کاربردی ندارند.

Up To Date2022 (Clinical manifestations and causes of central diabetes insipidus)

۴- دختر ۷/۵ ساله با تشخیص گریوز تحت درمان با متی مازول با دوز ۰/۵ میلی‌گرم بر کیلو می‌باشد. چند هفته بعد از شروع درمان با علامت گلودرد مراجعه کرده است و بررسی‌های سلول‌های خونی به شرح ذیل می‌باشد. مناسب‌ترین اقدام کدام است؟ آزمایشات به شرح ذیل می‌باشد:

TSH=0.001 mIU/L; Free T4=4.1 ng/dL (0.6-2.1); TSHRAB: 35 IU/L (0-1.75 L); Total T3=374 ng/dL (90-240)

WBC: 3100/µL, Lymph: 80%, Neutr: 12%, Mono: 5%, Eosin: 3%

الف) کاهش دوز متی مازول به ۰/۲۵ میلی بر کیلو و چک مجدد دو هفته بعد

ب) کاهش دوز متی مازول به همراه تجویز فاکتور محرک گرانولوسیت‌ها

ج) قطع متی مازول و جایگزینی آن با پروپیل تیواوراسیل

د) قطع متی مازول و شروع آنتی‌بیوتیک

پاسخ: گزینه د

- **اثرات نامطلوب داروهای آنتی تیروئید:**

واکنش‌های پوستی جزئی مانند بثورات پوستی و کهیر که معمولاً با آنتی هیستامین بدون قطع دارو قابل کنترل هستند. ضایعات ممکن است خود به خود یا پس از تغییر به ATD دیگر برطرف شوند. در صورت بروز واکنش‌های آلرژیک جدی، تجویز داروی جایگزین توصیه نمی‌شود.

آگرانولوسیتوز (<۵۰۰ نوتروفیل در میلی متر مکعب) یک عارضه جانبی جدی است با بروز ۰٫۲۸٪ در ۳ ماه اول درمان .عوامل خطر عبارتند از: سن بالاتر، دوزهای بالاتر ATD و وجود آلل‌های خاص HLA-B و HLA-DRB1 یا انواع ژنتیکی نادرNOX3 . شروع آگرانولوسیتوز تقریباً ناگهانی و همراه با تب و گلودرد می‌باشد. هنگامی که درمان با ATD شروع می‌شود، باید به بیمار آموزش داده شود که در صورت بروز این علائم دارو را قطع کرده و فوراً به پزشک اطلاع دهد. آموزش و رعایت این احتیاط مهمتر ازاندازه گیری مکرر تعداد گلبول‌های سفید است زیرا آگرانولوسیتوز ممکن است در عرض ۱ تا ۲ روز ایجاد شود. نه انجمن تیروئید آمریکا (ATA) و نه ETA مانیتور روتین گلبول‌های سفید خون را در طول درمان ATD توصیه نمی‌کنند. در صورت بروز آگرانولوسیتوز، دارو باید فوراً قطع شود و بیمار در صورت لزوم با